

Distrofia Muscular

(Estudio Familiar de Distrofia muscular progresiva)

Leyla Sandí Solano*

Edgar Meoño Mora**

Vinicio Mesén Madrigal***

INTRODUCCION

El término de miopatía puede servir para designar todas las enfermedades del músculo; pero es habitual reservarlo para las distrofias musculares progresivas. El término distrofias musculares progresivas presenta la ventaja de reunir los elementos fundamentales que caracterizan a este grupo de afecciones; se trata de procesos degenerativos, propiamente musculares, de evolución lenta, pero progresiva e irreversible y de etiología desconocida, pero en los cuales se encuentra a veces un carácter hereditario⁵. El propósito del presente trabajo, es reportar un estudio efectuado en el Centro Nacional de Rehabilitación Dr. Humberto Araya Rojas en una familia costarricense de la ciudad de San José, que presenta distrofia muscular progresiva.

MATERIAL Y METODOS

Se efectuaron al propósitus, y posteriormente, al resto de su familia los siguientes exámenes: Aldolasa, Deshidrogenasa Láctica (D.H.L.) Creatina-Fosfokinasa (C.P.K.), Transaminasa Glutámico, Oxalacética (TSGO), Transaminasa Glutámico Pirúvica (TGP); se usaron sueros sin hemólisis y tomados con la mayor precaución para no producir trauma al tejido y con ello no elevar ningún nivel enzimático especialmente la C.P.K.; los métodos que se usaron para cada una de las enzimas respectivamente fueron: Aldolasa (Sibbly and Lehninger modificado Normal: 2-8 USL/cc seg. Sigma Laboratories D.H.L. (Cabaud-Wroblewski modificado¹ Normal 200-500 U/cc seg. Dade Laboratories),

C.P.K. (Método Fotocolorimétrico seg. Sigma Laboratories Normal de 0-20 U/cc) T.S.G.O. (Reitman-Frankel¹⁰ Normal de 8-40 U/cc seg. Dade Laboratories), T.S.G.P. (Reitman-Frankel¹⁰ Normal de 5-30 U/cc seg. Dade Laboratories). Tanto al propósitus como a los familiares se les realizó también estudio electromiográfico. No se pudo efectuar estudios en otros familiares, ya que estos pacientes fueron abandonados por sus padres y estos no se pudieron localizar, tampoco otros familiares cercanos. Propósitus: H.S.Q. Masculino, 12 años, procedente de Zapote. Paciente que a los seis años de edad inicia su padecimiento caracterizado por dificultad a la marcha, debilidad de miembros inferiores al sentarse en una silla o en el suelo; presentaba además dificultad para adoptar la posición de pie con caídas frecuentes. Actualmente este paciente se encuentra en silla de ruedas.

RESULTADOS

Los resultados obtenidos en el propósitus fueron los siguientes: CPK (creatin-fosfokinasa 98 U/cc), DHL (deshidrogenasa láctica 260 U/cc), Aldalasa-17 U/cc, TSGO=26 U/cc, TSHP=18 U/cc. El estudio electromiográfico reveló ondas bifásicas y trifásicas de amplitud y duración disminuidas, así como patrón de interferencia completo con esfuerzo mínimo, lo que es compatible con miopatía tipo distrofia muscular. Los resultados del resto de los familiares se observan en la tabla uno. Del total de cinco familiares estudiados, actualmente dos presentan sintomatología como en el propósitus y dos clínicamente asintomáticos pero sus estudios electromiográficos revelan que son sugestivos de una distrofia muscular progresiva. (Ver tabla adjunta).

* Subdirector Laboratorio Clínico Hospital William Allen.
** Subjefatura Laboratorio Clínico Centro Nal. Rehabilitación Dr. Humberto Araya Rojas.
*** Médico Asistente Fisiatría Centro Nacional de Rehabilitación Dr. Humberto Araya Rojas.

TABLA 1

Relación Familiar con el Propósito	Creatinina Fosfoquinasa U/cc	Láctico Dehidrogenasa U/cc	Aldolasa USL/cc	Transaminasa Glutámico Oxalacética U/cc	Transaminasa Glutámico Pirúvica U/cc	Electromiograma
HERMANO	Más de 150 U/cc	760 U/cc	38 USL/cc	42 U/cc	40 U/cc	POSITIVA
HERMANO	4 U/cc	100 U/cc	16.5 U/cc	16 U/cc	4 U/cc	POSITIVA
HERMANO	5 U/cc	100 U/cc	12.5 U/cc	9 U/cc	4 U/cc	POSITIVA
HERMANO	Más de 150 U/cc	1.640 U/cc	46.5 U/cc	56 U/cc	76 U/cc	POSITIVA

DISCUSION

Tres teorías han sido propuestas para explicar la patogénesis de las distrofias musculares: 1. Suministro anormal en la microvascularización del músculo. 2. Influencia anormal de la neurona al músculo. 3. Defecto genético a nivel de las membranas superficiales⁴.

Algunos investigadores han tratado de involucrar algunas enzimas como las Transaminasas Glutámico Pirúvica y Oxalacética al igual que la Láctico Deshidrogenasa, en problemas de distrofias musculares, pero al no ser éstas específicas, o sea que también aparecen en otras condiciones patológicas han perdido su valor en este sentido. Un mejor valor diagnóstico enzimático, nos han dado los estudios realizados por ciertos autores⁵⁻⁹ sobre la Aldolasa y la C.P.K. (Creatín-fosfoquinasa), con respecto a las distrofias musculares, dando resultados favorables especialmente la C.P.K. que es la que más se incrementa y además es de una ayuda valiosa en lo que respecta la detección de mujeres portadoras en familias, siendo que ambas enzimas se hallan en otras condiciones neuromusculares³ no son tan específicas, sin embargo se ha visto que en la detección de portadores y posibles portadores, la C.P.K. dió mejores resultados que la Aldolasa. Tanto la Aldolasa como la C.P.K. son importantes en el diagnóstico enzimático de las distrofias musculares progresivas y su incremento es importante para distinguir entre varios tipos de distrofia⁷. Las elevaciones de enzimas séricas en las distrofias musculares representan el daño a células musculares y son el reflejo de la severidad del proceso distrófico⁸. La C.P.K. como valor aislado no puede distinguir la distrofia muscular progresiva de otros desórdenes neuromusculares. Lo lógico es llevar el análisis enzimático ligado al estudio electromiográfico³. La afección de las

fibras musculares en el seno de la unidad motora es irregular en el curso de las miopatías. Un signo negativo en el estudio electromiográfico es la ausencia de fibrilaciones, pues son características de una lesión neurógena. Otros criterios son inconstantes. La duración del potencial está disminuido; solamente en un estudio de atrofia muy importante disminuye el número de unidades motoras. Por último, en ciertos casos, el potencial normal de contracción va seguido de una serie de contracciones más débiles que van disminuyendo de intensidad⁵. Otros estudios enzimáticos más recientes se han efectuado tales como la excreción normal y la concentración en suero de Carnitina en pacientes con distrofia muscular de Duchenne, sugieren que esta sustancia escapa poco en este tipo de distrofias. La Carnitina es transformada a B-metil-colina, pero cuando se ha administrado Carnitina en forma experimental, sólo el 2% de este compuesto aparece en la orina, esto no ha sido probado hasta que no se analice directamente la B-metil-colina en orina².

CONCLUSIONES

La importancia del presente trabajo radica en hacer notar que tanto los estudios clínicos, enzimáticos y electromiográficos son dignos de tomarse en cuenta para realizar un diagnóstico y detectar aquellos pacientes portadores o sugestivos de padecer distrofia muscular progresiva y así poder dar un mejor pronóstico de la enfermedad.

RESUMEN

Se estudian 5 hermanos, se les efectúan estudios enzimáticos (C.P.K., D.H.L., aldolasa, TSGO, TSGP), electromiográficos y clínicos. De los 5 pacientes estudiados 3 presentan la

miopatía demostrada tanto clínicamente como por electromiografía y estudios enzimáticos y 2 de ellos clínicamente asintomáticos, aunque sus estudios electromiográficos fueron sugestivos de distrofia muscular progresiva.

BIBLIOGRAFIA

1. CABAUD, PAND WROBLEWSKI, F. "Colorimetric Measurement of Lactic Dehydrogenase Activity of Body Fluids". *Am. J. Clin. Path.* 30:234, 1958.
2. DI MAURO, SALVATORE, M.D.; LEWIS, P. ROWLAND, M.D. "Urinary excretion of Carnitine in Duchenne Muscular Dystrophy". *Arch. Neurol.*, Vol. 33. 204-205. March, 1976.
3. GOTO, IKUO et al. "Creatine phosphokinase in neuromuscular disease". *Patients & Families. Arch. Neurol.* Vol. 16. 529-535. May, 1967.
4. LEWIS, P. ROWLAND, M.D., "Pathogenesis of muscular dystrophies". *Arch. Neurol.* Vol. 33. 315-321, May. 1976.
5. "Miopatías (DMP) Praxis Médica". Editions Techniques. Vol. VII, 7560 pg (1-12). Reforma. (250-210). México, D.F.
6. OKINAKA S., KUMAGAI H., EBASHI S., SUGITA H., MOMA H., TOYOKURA Y., FUJIE Y.: "Serum creatine phosphokinase. Activity in progressive muscular dystrophy and neuromuscular diseases". *Arch. Neurol.* 4: 520. 1961.
7. PEARCE, J.M.S. PENNINGTON, R.J., WALTON, J. "Serum enzymes studies in muscle disease". Part. III. Serum creatine-kinase activity in relatives of patients with the Duchenne type of muscular dystrophy. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiat.* Vol. 27. 181-181. 1964.
8. SHAW, R.F. "Serum enzymes and prognosis in muscular dystrophy". *The Lancet*, 24. 856-857, april 1971.
9. STANLEY M. ARONSON, M.D. and BRUNO W. VOLK, M.D. "Studies on Serum Aldolase Activity in Neuromuscular Disorders I Clinical Applications". *Am. J. Med.* 22:414-420, 1957.
10. STANLEY REITMAN, M.D., and FRANKEL, Ph. D. "A colorimetric method for the determination of serum Glutamic oxalacetic and Glutamic Pyruvic Transaminases". *Am. J. Clin. Path.* 2-: 56-63, 1957.